

TruSight™ Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput

Una mappatura genomica
completa, flessibile e
scalabile da campioni FFPE

- Analizzate più tipi di varianti e biomarcatori chiave in oltre 500 geni attraverso il DNA e l'RNA in un unico saggio
- Passate dal campione ai risultati in 4-5 giorni utilizzando flussi di lavoro manuali o automatizzati che integrano la preparazione della libreria, il sequenziamento e l'analisi dei dati
- Generate dati accurati e risultati affidabili in grado di soddisfare le specifiche di performance più stringenti
- Conservate i campioni in sede e ottenete dati pertinenti per le istituzioni e la comunità locali

illumina®

Introduzione

Studi recenti su grandi coorti dimostrano che una mappatura genomica completa ha il potenziale di identificare alterazioni genetiche rilevanti sul 90% dei campioni.¹⁻⁶ L'utilizzo di un singolo saggio completo per valutare una vasta gamma di biomarcatori utilizza meno campioni e restituisce risultati in minor tempo rispetto a test multipli e iterativi. Per aiutare i ricercatori che lavorano con quantità di tessuto e tempo limitati, Illumina offre TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput (Tabella 1). Grazie alla tecnologia comprovata, al contenuto di biomarcatori rilevanti e a diverse solide partnership nel settore farmaceutico, questi saggi possono rappresentare le basi di futuri saggi diagnostici per la profilazione del tumore.

Analizzate diversi tipi di tumore e biomarcatori con un flusso di lavoro unico

TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput sono saggi di sequenziamento di nuova generazione (Next-Generation Sequencing, NGS)

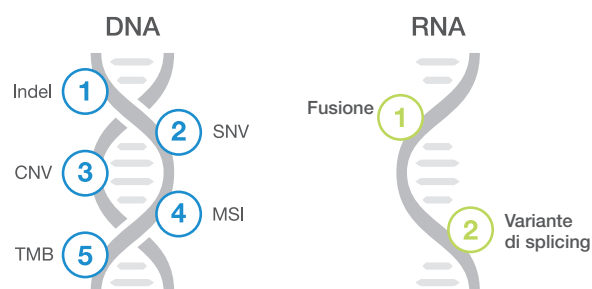


Figura 1: Tipi di varianti rilevate da TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput

che analizzano simultaneamente sia il DNA che l'RNA (Figura 1) in un solo flusso di lavoro integrato (Figura 2). Il contenuto del pannello include diversi tipi di varianti e biomarcatori chiave per DNA e RNA (Figura 3) in 523 geni rilevanti per il cancro (Tabella 2, Tabella 3 e Tabella 4) ed elimina così la necessità di spendere tempo e campioni preziosi, come i blocchi di tessuto fissati in formalina e inclusi in paraffina (Formalin Fixed, Paraffin Embedded, FFPE), per test iterativi.

Tabella 1: TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput

Parametro	TruSight Oncology 500	TruSight Oncology 500 High-Throughput
Sistema	Sistemi NextSeq 500, NextSeq 550 o NextSeq 550Dx (in modalità di ricerca)	Sistema NovaSeq 6000
Dimensione del pannello	1,94 Mb di DNA, 358 kb di RNA	1,94 Mb di DNA, 358 kb di RNA
Requisito di input di DNA	40 ng	40 ng
Requisito di input di RNA	40 ng	40-80 ng
Requisito di input FFPE	Raccomandazione minima di 2 mm ³ da campioni di tessuto FFPE	Raccomandazione minima di 2 mm ³ da campioni di tessuto FFPE
Durata totale del saggio	4-5 giorni dall'acido nucleico al report della variante	4-5 giorni dall'acido nucleico al report della variante
Durata della corsa di sequenziamento	24 ore	19 ore (SP e S1), 25 ore (S2) o 36 ore (S4)
Corsa di sequenziamento	2 × 101 cicli	2 × 101 cicli
Processività campioni	8 campioni per corsa	16-192 campioni per corsa
Limite del rilevamento	5% VAF per piccole varianti 5 copie per ng di input di RNA per fusioni 2,2×variazione per CNV	5% VAF per piccole varianti 5 copie per ng di input di RNA per fusioni (input da 80 ng) 2,2×variazione per CNV
Sensibilità analitica	> 96% (per tutti i tipi di variante a 5% di VAF)	> 96% (per tutti i tipi di variante a 5% di VAF)
Specificità analitica	99,9998%	99,9998%



Figura 2: Flusso di lavoro TruSight Oncology 500: TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput si integrano negli attuali flussi di lavoro dei laboratori, a partire dagli acidi nucleici fino alle identificazioni delle varianti in quattro giorni. Local Run Manager (LRM) è disponibile solo con TruSight Oncology 500.

- a. I kit TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput sono disponibili in versioni compatibili con l'automazione.
- b. Il software di analisi DRAGEN TruSight Oncology 500 in sede e basato su cloud sarà presto disponibile.
- c. Local Run Manager (LRM) è disponibile solo con il sistema NextSeq 550.

NTRK1, NTRK2, NTRK3 (pan-cancer) | MSI (pan-cancer) | TMB (pan-cancer)









 Polmone	 Melanoma	 Colon	 Ovaie	 Seno	 Stomaco	 Vescica	 Sarcoma
AKT1 ALK BRAF DDR2 EGFR ERBB2 FGFR1 FGFR3 KRAS MAP2K1 MET NRAS PIK3CA PTEN RET TP53	BRAF CTNNB1 GNA11 GNAQ KIT MAP2K1 NF1 NRAS PDGFRA PIK3CA PTEN TP53	AKT1 BRAF HRAS KRAS MET MLH1 MSH2 MSH6 NRAS PIK3CA PMS2 PTEN SMAD4 TP53	BRAF BRCA1 BRCA2 KRAS PDGFRA FOXL2 TP53	AKT1 AR BRCA1 BRCA2 ERBB2 FGFR1 FGFR2 PIK3CA PTEN	BRAF KIT KRAS MET MLH1 PDGFRA TP53	MSH6 PMS2 TSC1	ALK APC BRAF CDK4 CTNNB1 ETV6 EWSR1 FOXO1 GLI1 KIT MDM2 MYOD1 NAB2 NF1 PAX3 PAX7 PDGFRA PDGFRB SDHB SDHC SMARCB1 TFE3 WT1

Figura 3: Biomarcatori per la profilazione genomica del tumore per diversi tipi di cancro: TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput includono i biomarcatori delle linee guida chiave per diversi tipi di cancro, oltre ai biomarcatori Pan-Cancer come MSI, NTRK1-3 e TMB.

Tabella 2: Contenuto di DNA incluso in TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput

ABL1	BCR	CHEK1	EPHA7	FGF23	GSK3B	IDH2	MAP3K1	NF2	PIK3CA	RAD51D	SMAD4	TGFBR2
ABL2	BIRC3	CHEK2	EPHB1	FGF3	H3F3A	IFNGR1	MAP3K13	NFE2L2	PIK3CB	RAD52	SMARCA4	TMEM127
ACVR1	BLM	CIC	ERBB2	FGF4	H3F3B	INHBA	MAP3K14	NFKBIA	PIK3CD	RAD54L	SMARCB1	TMPRSS2
ACVR1B	BMPR1A	CREBBP	ERBB3	FGF5	H3F3C	INPP4A	MAP3K4	NKX2-1	PIK3CG	RAF1	SMARCD1	TNFAIP3
AKT1	BRAF	CRKL	ERBB4	FGF6	HGF	INPP4B	MAPK1	NKX3-1	PIK3R1	RANBP2	SMC1A	TNFRSF14
AKT2	BRCA1	CRLF2	ERCC1	FGF7	HIST1H1C	INSR	MAPK3	NOTCH1	PIK3R2	RARA	SMC3	TOP1
AKT3	BRCA2	CSF1R	ERCC2	FGFR1	HIST1H2BD	IRF2	MAX	NOTCH2	PIK3R3	RASA1	SMO	TOP2A
ALK	BRD4	CSF3R	ERCC3	FGFR2	HIST1H3A	IRF4	MCL1	NOTCH3	PIM1	RB1	SNCAIP	TP53
ALOX12B	BRIP1	CSNK1A1	ERCC4	FGFR3	HIST1H3B	IRS1	MDC1	NOTCH4	PLCG2	RBM10	SOCS1	TP63
ANKRD11	BTG1	CTCF	ERCC5	FGFR4	HIST1H3C	IRS2	MDM2	NPM1	PLK2	RECQL4	SOX10	TRAF2
ANKRD26	BTK	CTLA4	ERG	FH	HIST1H3D	JAK1	MDM4	NRAS	PMAIP1	REL	SOX17	TRAF7
APC	C11orf30	CTNNA1	ERRF1	FLCN	HIST1H3E	JAK2	MED12	NRG1	PMS1	RET	SOX2	TSC1
AR	CALR	CTNNB1	ESR1	FLI1	HIST1H3F	JAK3	MEF2B	NSD1	PMS2	RFWD2	SOX9	TSC2
ARAF	CARD11	CUL3	ETS1	FLT1	HIST1H3G	JUN	MEN1	NTRK1	PNRC1	RHEB	SPEN	TSHR
ARFRP1	CASP8	CUX1	ETV1	FLT3	HIST1H3H	KAT6A	MET	NTRK2	POLD1	RHOA	SPOP	U2AF1
ARID1A	CBFB	CXCR4	ETV4	FLT4	HIST1H3I	KDM5A	MGA	NTRK3	POLE	RICTOR	SPTA1	VEGFA
ARID1B	CBL	CYLD	ETV5	FOXA1	HIST1H3J	KDM5C	MITF	NUP93	PPARG	RIT1	SRC	VHL
ARID2	CCND1	DAXX	ETV6	FOXL2	HIST2H3A	KDM6A	MLH1	NUTM1	PPM1D	RNF43	SRSF2	VTCN1
ARID5B	CCND2	DCUN1D1	EWSR1	FOXO1	HIST2H3C	KDR	MLL	PAK1	PPP2R1A	ROS1	STAG1	WISP3
ASXL1	CCND3	DDR2	EZH2	FOXP1	HIST2H3D	KEAP1	MLL2	PAK3	PPP2R2A	RPS6KA4	STAG2	WT1
ASXL2	CCNE1	DDX41	FAM123B	FRS2	HIST3H3	KEL	MPL	PAK7	PPP6C	RPS6KB1	STAT3	XIAP
ATM	CD274	DHX15	FAM175A	FUBP1	HLA-A	KIF5B	MRE11A	PALB2	PRDM1	RPS6KB2	STAT4	XPO1
ATR	CD276	DICER1	FAM46C	FYN	HLA-B	KIT	MSH2	PARK2	PREX2	RPTOR	STAT5A	XRCC2
ATRX	CD74	DIS3	FANCA	GABRA6	HLA-C	KLF4	MSH3	PARP1	PRKAR1A	RUNX1	STAT5B	YAP1
AURKA	CD79A	DNAJB1	FANCC	GATA1	HNF1A	KLHL6	MSH6	PAX3	PRKCI	RUNX1T1	STK11	YES1
AURKB	CD79B	DNMT1	FANCD2	GATA2	HNRNPK	KMT2B	MST1	PAX5	PRKDC	RYBP	STK40	ZBTB2
AXIN1	CDC73	DNMT3A	FANCE	GATA3	HOXB13	KMT2C	MST1R	PAX7	PRSS8	SDHA	SUFU	ZBTB7A
AXIN2	CDH1	DNMT3B	FANCF	GATA4	IGF1	KMT2D	MTOR	PAX8	PTCH1	SDHAF2	SUZ12	ZFHX3
AXL	CDK12	DOT1L	FANCG	GATA6	IGF1R	KRAS	MUTYH	PBRM1	PTEN	SDHB	SYK	ZNF217
B2M	CDK4	E2F3	FANCI	GEN1	IGF2	LAMP1	MYB	PDCD1	PTPN11	SDHC	TAF1	ZNF703
BAP1	CDK6	EED	FANCL	GID4	IKBKE	LATS1	MYC	PDCD1LG2	PTPRD	SDHD	TBX3	ZRSR2
BARD1	CDK8	EGFL7	FAS	GLI1	IKZF1	LATS2	MYCL1	PDGFRA	PTPRS	SETBP1	TCEB1	
BBC3	CDKN1A	EGFR	FAT1	GNA11	IL10	LMO1	MYCN	PDGFRB	PTPRT	SETD2	TCF3	
BCL10	CDKN1B	EIF1AX	FBXW7	GNA13	IL7R	LRP1B	MYD88	PDK1	QKI	SF3B1	TCF7L2	
BCL2	CDKN2A	EIF4A2	FGF1	GNAQ	INHBA	LYN	MYOD1	PDPK1	RAB35	SH2B3	TERC	
BCL2L1	CDKN2B	EIF4E	FGF8	GNAS	HRAS	LZTR1	NAB2	PGR	RAC1	SH2D1A	TERT	
BCL2L11	CDKN2C	EML4	FGF9	GPR124	HSD3B1	MAGI2	NBN	PHF6	RAD21	SHQ1	TET1	
BCL2L2	CEBPA	EP300	FGF10	GPS2	HSP90AA1	MALT1	NCOA3	PHOX2B	RAD50	SLIT2	TET2	
BCL6	CENPA	EPCAM	FGF14	GREM1	ICOSLG	MAP2K1	NCOR1	PIK3C2B	RAD51	SLX4	TFE3	
BCOR	CHD2	EPHA3	FGF19	GRIN2A	ID3	MAP2K2	NEGR1	PIK3C2G	RAD51B	SMAD2	TFRC	
BCORL1	CHD4	EPHA5	FGF2	GRM3	IDH1	MAP2K4	NF1	PIK3C3	RAD51C	SMAD3	TGFBR1	

Il contenuto in grigio viene analizzato per il rilevamento CNV.

Tabella 3: Contenuto di RNA incluso nei pannelli TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput

<i>ABL1</i>	<i>EGFR</i>	<i>FGFR2</i>	<i>MLL</i>	<i>PAX3</i>
<i>AKT3</i>	<i>EML4</i>	<i>FGFR3</i>	<i>MLLT3</i>	<i>PAX7</i>
<i>ALK</i>	<i>ERBB2</i>	<i>FGFR4</i>	<i>MSH2</i>	<i>PDGFRA</i>
<i>AR</i>	<i>ERG</i>	<i>FLI1</i>	<i>MYC</i>	<i>PDGFRB</i>
<i>AXL</i>	<i>ESR1</i>	<i>FLT1</i>	<i>NOTCH1</i>	<i>PIK3CA</i>
<i>BCL2</i>	<i>ETS1</i>	<i>FLT3</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>PPARG</i>
<i>BRAF</i>	<i>ETV1</i>	<i>JAK2</i>	<i>NOTCH3</i>	<i>RAF1</i>
<i>BRCA1</i>	<i>ETV4</i>	<i>KDR</i>	<i>NRG1</i>	<i>RET</i>
<i>BRCA2</i>	<i>ETV5</i>	<i>KIF5B</i>	<i>NTRK1</i>	<i>ROS1</i>
<i>CDK4</i>	<i>EWSR1</i>	<i>KIT</i>	<i>NTRK2</i>	<i>RPS6KB1</i>
<i>CSF1R</i>	<i>FGFR1</i>	<i>MET</i>	<i>NTRK3</i>	<i>TMPRSS2</i>

Per tutti i geni elencati vengono valutate le fusioni note e quelle nuove; per il contenuto in grigio vengono analizzate le varianti di splicing.

Progettazione del contenuto completa

Per progettare il contenuto di TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput, Illumina ha stabilito partnership con autorità riconosciute nella comunità oncologica. I pannelli risultanti forniscono una copertura completa dei biomarcatori comunemente mutati in numerosi tipi di cancro (Figura 3), compresi 523 geni per le varianti di singolo nucleotide (SNV), inserzioni/delezioni (indel), variazioni del numero di copie (CNV) e 55 geni per le varianti di fusione e splicing note e nuove (Tabella 2, Tabella 3). Il contenuto comprende i geni elencati nelle attuali linee guida con copertura significativa delle linee guida chiave per più tipi di tumore (Figura 4) e geni coinvolti in più di 1.000 trial clinici. Inoltre, i pannelli TruSight Oncology 500 includono il biomarcatore di instabilità microsatellitare (Microsatellite Instability, MSI), con correlazioni note alle risposte⁷⁻⁹ e i biomarcatori di carico mutazionale del tumore (Tumor Mutational Burden, TMB) (Tabella 4).¹⁰

Tabella 4: Analisi simultanea di più biomarcatori del cancro del polmone utilizzando DNA e RNA nello stesso campione

Biomarcatore	Contenuto di DNA	Contenuto di RNA
MSI	✓	
TMB	✓	
Geni biomarcatori	Varianti piccole	Fusioni
<i>AKT1</i>	✓	
<i>ALK</i>	✓	✓
<i>BRAF</i>	✓	✓
<i>DDR2</i>	✓	
<i>EGFR</i>	✓	✓
<i>ERBB2</i>	✓	✓
<i>FGFR1</i>	✓	✓
<i>FGFR3</i>	✓	✓
<i>KRAS</i>	✓	
<i>MAP2K1</i>	✓	
<i>MET</i>	✓	✓
<i>NRAS</i>	✓	
<i>NTRK1</i>	✓	✓
<i>NTRK2</i>	✓	✓
<i>NTRK3</i>	✓	✓
<i>PIK3Ca</i>	✓	✓
<i>PTEN</i>	✓	
<i>RET</i>	✓	✓
<i>TP53</i>	✓	

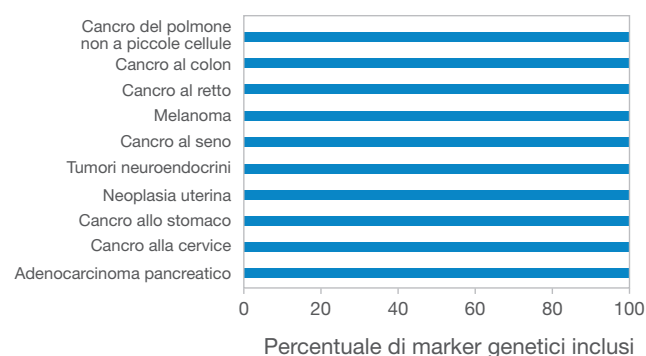


Figura 4: Allineamento del contenuto di TruSight Oncology 500 alle linee guida chiave per tipo di cancro: il grafico fornisce esempi di allineamento del contenuto (il grafico non è esaustivo).

Flusso di lavoro integrato

L'implementazione di CGP in loco è semplificata dalla disponibilità di un flusso di lavoro completo e semplificato che va dall'inserimento del campione al report finale (Figura 2). L'utilizzo di kit e metodi automatizzati per la preparazione delle librerie, di strumenti per l'identificazione delle varianti e di software di interpretazione e reporting consente di ottenere un flusso di lavoro senza intoppi, che può essere completato in soli quattro giorni.

Si parte dal DNA o dall'RNA

I saggi TruSight Oncology 500 utilizzano l'RNA o il DNA estratti dallo stesso campione utilizzato come materiale di input. Se si utilizza il DNA, la preparazione dei campioni inizia con la preparazione fisica del DNA genomico (gDNA). Se si comincia dall'RNA, il primo passo è la trascrizione inversa del campione in cDNA. Le librerie pronte per il sequenziamento sono preparate a partire da gDNA e cDNA preparati simultaneamente.

Automatizzazione per l'efficienza

TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput offrono opzioni manuali e automatizzate a supporto della preparazione scalabile delle librerie. Illumina ha collaborato con Hamilton e Beckman Coulter Life Sciences, produttori leader nella gestione dei liquidi, per produrre flussi di lavoro completamente automatizzati per i saggi TruSight Oncology 500 in grado di adattarsi a una vasta gamma di esigenze di processività. Questi flussi di lavoro automatizzati raggiungono gli stessi risultati di alta qualità ottenibili con protocolli manuali, riducendo gli interventi manuali di circa il 50%; questo permette ai laboratori di risparmiare sui costi di manodopera e migliorare l'efficienza.

Aggiunta di tag per ottenere specificità analitica

Durante la preparazione delle librerie, gli identificatori molecolari univoci (Unique Molecular Identifier, UMI)¹¹ vengono aggiunti ai frammenti di gDNA o cDNA. Questi UMI consentono il rilevamento delle varianti a bassa frequenza allelica delle varianti (Variant Allele Frequency, VAF) eliminando simultaneamente gli errori e fornendo elevata specificità analitica.

Arricchimento delle librerie per focalizzare gli sforzi

La preparazione delle librerie si basa sulla comprovata chimica di cattura mediante ibridazione che utilizza sonde biotinilate e microsferi magnetiche coniugate

alla streptavidina per purificare i target selezionati da librerie basate su DNA e RNA. Le regioni di interesse si ibridano su sonde marcate con biotina, catturate mediante magneti che attirano le microsferi coniugate con streptavidina ed eluite per arricchire il pool di librerie. L'arricchimento basato sull'ibridazione è una strategia utile per l'analisi di specifiche varianti genetiche in un dato campione e consente di sequenziare in modo affidabile gli esomi o un ampio numero di geni (ad es., più di 50 geni). Genera risultati affidabili su un'ampia gamma di tipi e quantità di input. La chimica di cattura mediante ibridazione offre diversi vantaggi rispetto al sequenziamento degli ampliconi, inclusa la resa di dati con meno artefatti e dropout. Inoltre, la chimica di cattura mediante ibridazione non si basa sulla fusione e consente così il rilevamento e la caratterizzazione di fusioni sia note che nuove. A differenza degli approcci a base di ampliconi, che richiedono test di conferma in quanto possono generare falsi positivi, il metodo di cattura mediante ibridazione è altamente sensibile e può caratterizzare accuratamente le fusioni geniche con partner di fusioni geniche note e nuove.

Sequenziamento di 8-192 campioni

TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput si attengono allo stesso flusso di lavoro per la preparazione dei campioni e delle librerie. La differenza principale tra i saggi è la scala. TruSight Oncology 500 viene eseguito sui sistemi NextSeq™ 500 o NextSeq 550Dx*, che possono raggruppare fino a otto campioni alla volta. TruSight Oncology 500 High-Throughput offre scalabilità per una maggiore processività dei campioni. Quando eseguito sul sistema NovaSeq™ 6000, i clienti possono raggruppare in batch da 16 a 192 campioni. Questa flessibilità è resa possibile dalla disponibilità di 192 indici univoci per le celle a flusso TruSight Oncology 500 High-Throughput e NovaSeq che si adattano a diversi livelli di processività (Tabella 5). Ogni indice di campione funziona in modo coerente per produrre metriche di sequenziamento al di sopra delle aspettative del controllo di qualità (QC).

Tabella 5: Soluzione scalabile

Saggio	TruSight Oncology 500	TruSight Oncology 500 High-Throughput			
Strumento	Sistema NextSeq 550 o NextSeq 550Dx ^a	Sistema NovaSeq 6000			
Cella a flusso	Output elevato	SP	S1	S2	S4
N. di campioni	8	16	32	72	192

a. Strumento NextSeq 550Dx in modalità di ricerca

* Strumento NextSeq 550Dx in modalità di ricerca

Solo a uso di ricerca. Non usare in procedimenti diagnostici.

Analisi dei dati

L'identificazione di varianti per TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput viene attualmente eseguita utilizzando un'app locale su un server locale. Sarà presto disponibile una versione DRAGEN™ dell'app, eseguibile in sede utilizzando un server DRAGEN locale oppure utilizzabile come soluzione basata su cloud. Le due app sfruttano sofisticati algoritmi proprietari che rimuovono errori, artefatti e varianti della linea germinale. Il risultato offre un'identificazione delle varianti altamente accurata con una specificità analitica del 99,9998%. Questo livello di specificità è particolarmente vantaggioso quando è importante conoscere il numero esatto di mutazioni per Mb, come nella valutazione TMB con un flusso di lavoro esclusivamente tumorale. I dati delle varianti di DNA analizzati con l'app locale TruSight Oncology 500 e l'app TruSight Oncology 500 DRAGEN mostrano risultati concordanti (Figura 5C, Figura 6C); tuttavia, la velocità di analisi dell'app DRAGEN è da 2 a 4 maggiore rispetto all'app locale (Tabella 6), riducendo i tempi necessari per i risultati finali.

Per l'interpretazione e la creazione di report, è possibile caricare i file di report delle varianti nel cloud PierianDx Clinical Genomics Workspace direttamente dal sistema di sequenziamento. PierianDx Clinical Genomics Workspace è supportato da una knowledge base di genomica completa, continuamente aggiornata e curata da esperti¹² ed esegue l'annotazione e il filtraggio delle varianti per un'interpretazione e una creazione di report fluide. Partendo da migliaia di varianti nel genoma, PierianDx Clinical Genomics Workspace filtra e dà la priorità alle varianti biologicamente rilevanti per creare un report genomico finale automatizzato e personalizzabile.

Tabella 6: Analisi più rapide con TruSight Oncology 500 DRAGEN App^a

N. campioni di biopsia tissutale	Tempo medio per il completamento dell'analisi ^b	
	App locale ^c	App DRAGEN ^d
8	5,5 ore	2 ore
16	12 ore	3 ore
32	18 ore	5 ore
72	24 ore	10 ore

- a. Il software di analisi DRAGEN TruSight Oncology 500 in sede e basato su cloud sarà presto disponibile.
- b. I tempi di analisi si basano sulle corse effettive e variano da corsa a corsa
- c. Specifiche del server locale: Amazon EC2, istanza c5.9xlarge (36 vCPU, 72 GiB di memoria); il tempo di analisi varia a seconda delle specifiche del server
- d. L'app DRAGEN viene eseguita sul server DRAGEN v3

Risultati comprovati e affidabili

Sebbene TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput siano stati progettati per essere eseguiti su piattaforme di sequenziamento separate con diverse opzioni di processività, i saggi hanno lo stesso contenuto genomico e le stesse aspettative prestazionali in termini di identificazione delle varianti. Entrambi i saggi dimostrano elevata concordanza quando rilevano MSI, TMB, CNV, varianti piccole e fusioni.

Valutazione accurata di TMB e MSI

TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput sono adatti per l'interrogazione di MSI e TMB e si affidano all'analisi di più loci genomici. Tradizionalmente, lo stato di MSI viene analizzato con PCR (MSI-PCR) e immunohistochimica. Sebbene altri metodi forniscano un risultato qualitativo che descrive i campioni come MSI-stabile o MSI-alto, la valutazione basata su NGS con i saggi TruSight Oncology 500 interroga 130 siti di marcatori MSI omopolimerici per calcolare un punteggio quantitativo accurato per lo stato MSI (Figura 5).¹³

La possibilità di ottenere un valore TMB preciso e riproducibile a bassi livelli di mutazione può essere difficile con pannelli piccoli. I pannelli TruSight Oncology 500 uniscono un contenuto genomico completo a sofisticati algoritmi informatici per fornire una stima accurata del TMB altamente concordante con gli studi sull'intero esoma (Figura 6, Tabella 7).¹³ L'aggiunta di indicatori UMI durante la preparazione delle librerie accoppiata con informatica Illumina proprietaria riduce le percentuali di errori del sequenziamento di 10-20 volte.¹¹ La rimozione di artefatti FFPE (come la deaminazione, l'ossidazione) consente una sensibilità analitica del 5% di VAF da campioni di DNA di bassa qualità.

Tabella 7: Elevata concordanza tra WES e TruSight Oncology 500 per la classificazione di TMB a 10 mutazioni/Mb

Metrica	Valore
Percentuale di concordanza positiva	94,7%
Percentuale di concordanza negativa	96,1%
Percentuale di concordanza complessiva	95,4%

Sulla base dei valori TMB da 108 campioni di tessuto FFPE: viene mostrata la percentuale di concordanza per le classificazioni TMB-elevato o TMB-basso, con 10 mutazioni/Mb come valore di soglia.

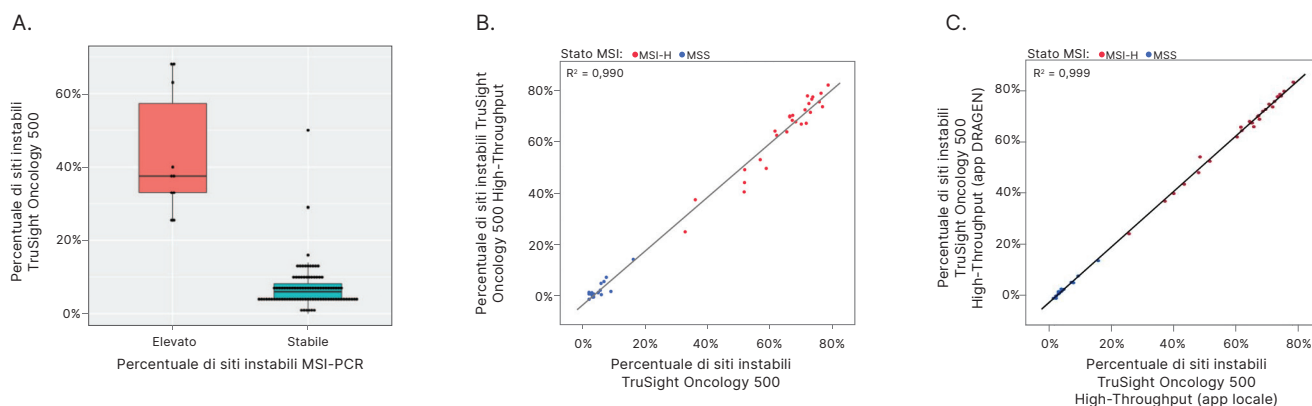


Figura 5: Valutazione accurata dello stato di MSI: (A) i campioni di tessuto FFPE analizzati utilizzando TruSight Oncology 500 generano un punteggio quantitativo (asse y) confrontato con il punteggio qualitativo utilizzando MSI-PCR (asse x). (B) Elevata concordanza dell'analisi di MSI tra TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput. (C) Elevata concordanza tra i dati TruSight Oncology 500 High-Throughput analizzati utilizzando l'app TruSight Oncology 500 DRAGEN e l'app locale TruSight Oncology 500. Nota: il software di analisi DRAGEN TruSight Oncology 500 in sede e basato su cloud sarà presto disponibile.

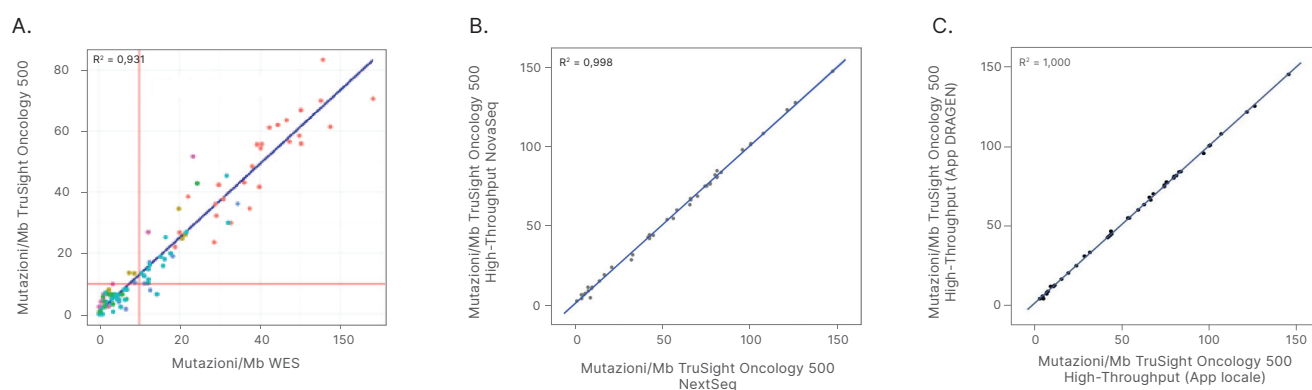


Figura 6: Valutazione accurata dello stato TMB: (A) L'analisi di 108 campioni di tessuto FFPE mostra un'elevata concordanza tra le misurazioni TMB utilizzando WES e TruSight Oncology 500. La linea rossa indica il valore di soglia (10 mutazioni/Mb). (B) Elevata concordanza dell'analisi di TMB tra TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput. (C) Elevata concordanza tra i dati TruSight Oncology 500 High-Throughput analizzati utilizzando l'app TruSight Oncology 500 DRAGEN e l'app locale TruSight Oncology 500. Nota: il software di analisi DRAGEN TruSight Oncology 500 in sede e basato su cloud sarà presto disponibile.

Rilevamento sensibile di CNV

Le modifiche del numero di copie in diversi geni e tipi di tumore sono state associate alla tumorigenesi.¹⁴ I due test TruSight Oncology 500 includono l'analisi di 59 geni associati a CNV e possono identificare amplificazioni con un limite di rilevamento pari a 2,2 volte la variazione (Figura 7, Tabella 8).

Rilevamento di varianti altamente sensibile da campioni in FFPE

Un vantaggio della chimica di arricchimento dei target è l'utilizzo di sonde progettate sufficientemente grandi da impartire un'elevata specificità di legame, ma consente anche l'ibridazione di target contenenti piccole mutazioni. Questo meccanismo riduce i dropout dei campioni in presenza di variazioni alleliche naturali e artefatti della sequenza introdotti da campioni di tessuto in FFPE. Questo saggio può rilevare in modo riproducibile le varianti in campioni in FFPE ad appena il 5% di VAF (Figura 8, Tabella 9).

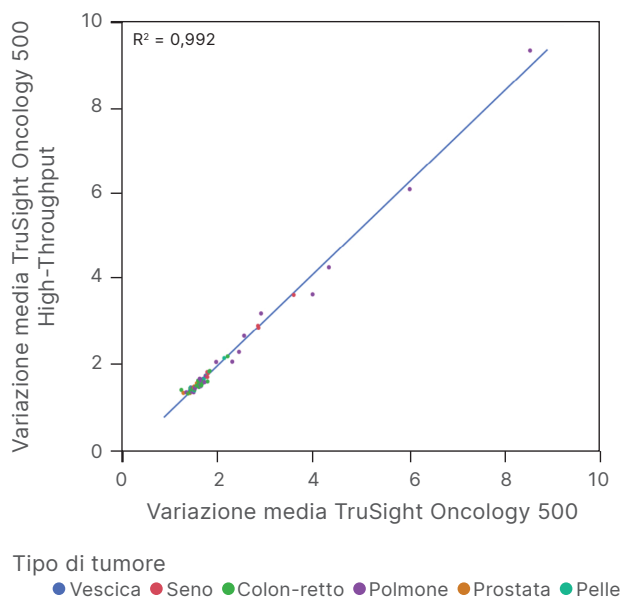


Figura 7: Elevata concordanza del rilevamento delle CNV tra TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput

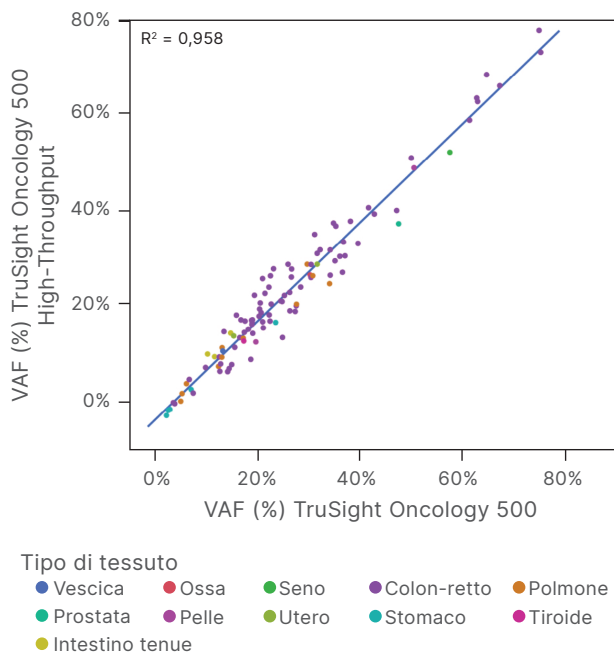


Figura 8: Elevata concordanza del rilevamento di VAF tra TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput

Tabella 8: Rilevamento sensibile di CNV^a

Gene	Variazione			Tessuto
	TruSight Oncology 500	TruSight Oncology 500 HT		
		App locale	App DRAGEN ^b	
<i>ERBB2</i>	23,43	23,37	23,90	Seno
<i>MDM2</i>	8,50	9,34	10,58	Polmone
<i>EGFR</i>	6,00	6,12	6,53	Polmone
<i>EGFR</i>	4,32	4,31	4,31	Polmone
<i>MET</i>	3,98	3,68	3,90	Polmone
<i>MYC</i>	3,59	3,67	3,71	Seno
<i>ERBB2</i>	2,86	2,91	2,96	Seno
<i>BRAF</i>	2,31	2,12	2,07	Polmone
<i>MYC</i>	2,22	2,24	2,25	Colon-retto
<i>CCND1</i>	2,15	2,20	2,15	Pelle
<i>KRAS</i>	1,82	1,86	1,87	Seno
<i>MDM4</i>	1,80	1,77	1,85	Seno
<i>CCNE1</i>	1,76	1,79	1,71	Polmone
<i>FGF19</i>	1,73	1,74	1,70	Pelle
<i>AR</i>	1,72	1,68	1,66	Colon-retto
<i>MET</i>	1,69	1,62	1,66	Colon-retto
<i>KRAS</i>	1,64	1,73	1,79	Polmone
<i>MYCN</i>	1,63	1,66	1,60	Colon-retto
<i>CDK6</i>	1,62	1,60	1,62	Colon-retto
<i>CHEK2</i>	1,58	1,54	1,49	Polmone
<i>FGF10</i>	1,54	1,51	1,58	Polmone
<i>BRCA2</i>	1,53	1,53	1,51	Seno
<i>FGF7</i>	1,49	1,50	1,53	Colon-retto
<i>FGFR1</i>	1,39	1,38	1,39	Colon-retto

a. Nota: le informazioni contenute in questa tabella mostrano esempi di concordanza tra TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput e non rappresentano un elenco completo delle CNV rilevate.
 b. Il software di analisi DRAGEN TruSight Oncology 500 in sede e basato su cloud sarà presto disponibile.

Tabella 9: Rilevamento altamente sensibile di varianti piccole del DNA^a

Gene	Mutazione	VAF		
		TruSight Oncology 500	TruSight Oncology 500 High-Throughput	App locale / App DRAGEN ^b
Tipo di variante: variante di singolo nucleotide (SNV)				
<i>AKT1</i>	E17K	20%	18%	16%
<i>BRAF</i>	V600E	19%	19%	19%
<i>CDKN2A</i>	R58	12%	14%	14%
<i>CTNNB1</i>	G34E	16%	18%	18%
<i>EGFR</i>	L858R	18%	17%	17%
<i>EGFR</i>	T790M	13%	12%	12%
<i>FBXW7</i>	R465C	8%	7%	7%
<i>FGFR2</i>	S252W	32%	32%	31%
<i>GNAS</i>	R844C	5%	5%	5%
<i>H3F3B</i>	K37M	31%	30%	29%
<i>IDH2</i>	R140Q	23%	22%	22%
<i>KRAS</i>	G12D	6%	6%	6%
<i>NRAS</i>	Q61K	15%	18%	18%
<i>PIK3CA</i>	E542K	14%	15%	15%
<i>PTCH1</i>	A563V	4%	4%	4%
<i>SMARCA4</i>	R973W	3%	3%	3%
<i>TP53</i>	R248Q	29%	27%	27%
Tipo di variante: variante di multipli nucleotidi (MNV)				
<i>RET</i>	A845V	7%	8%	8%
Tipo di variante: inserzione				
<i>APC</i>	T1556Nfs*3	21%	20%	20%
Tipo di variante: delezione				
<i>ARID1A</i>	D1850Tfs*33	4%	5%	5%
<i>EP300</i>	H2324fs*29	24%	20%	20%
<i>KMT2A (MLL)</i>	K3828Rfs*31	3%	3%	3%
<i>PTEN</i>	K267Rfs*9	21%	21%	19%
<i>RNF43</i>	G659Vfs*41	18%	18%	18%

a. Le informazioni contenute in questa tabella mostrano esempi di concordanza tra TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput e non rappresentano un elenco completo delle SNV e Indel rilevate.

b. Il software di analisi DRAGEN TruSight Oncology 500 in sede e basato su cloud sarà presto disponibile.

Rilevamento efficace delle fusioni

Il cancro può essere causato da modifiche epigenetiche, modifiche nel livello dell'espressione e fusioni geniche non rilevabili dal sequenziamento standard.^{15,16} I saggi TruSight Oncology 500 rilevano e caratterizzano le fusioni indipendentemente dal partner. Per ottenere risultati confrontabili con l'analisi dell'RNA, sono raccomandati 40 ng di RNA da utilizzare con TruSight Oncology 500 mentre è raccomandato un intervallo di 40-80 ng di RNA con TruSight Oncology 500 High-Throughput. Nei casi in cui le rese dell'RNA in FFPE ottenuto da tessuti in FFPE siano basse, è comunque possibile utilizzare input di 40 ng di RNA per rilevare le varianti espresse a livelli da medio ad alto con TruSight Oncology 500 High-Throughput. Tuttavia, in caso di maggiore disponibilità, input da 80 ng contribuiscono a massimizzare la sensibilità per fusioni presenti a concentrazioni basse (Tabella 10).

Pianificazione per il futuro

TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput si integrano facilmente nei laboratori che utilizzano attualmente NGS, consentendo loro di offrire funzionalità CGP senza la necessità di passare a una tecnologia completamente nuova. Consolidando diversi saggi di biomarcatori indipendenti e singoli in un unico saggio, i laboratori possono risparmiare campione, tempo e denaro e al contempo aumentare le possibilità di identificare un biomarcatore positivo. Inoltre, la possibilità di effettuare i saggi tumorali in sede permette ai laboratori di conservare i dati non elaborati e i dati dei campioni e giocare così un ruolo attivo nei Molecular Tumor Board.

Riepilogo

TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput sono saggi di cattura mediante ibridazione basati su NGS che consentono la CGP attraverso l'analisi di biomarcatori chiave presenti nelle linee guida e nei trial clinici, in un singolo saggio utilizzando una piccola quantità di campione. La combinazione della cattura mediante ibridazione di DNA e RNA con procedure informatiche avanzate riduce gli errori e produce dati di alta qualità, anche da campioni FFPE. Con TruSight Oncology 500 High-Throughput, i laboratori possono aumentare le dimensioni dei batch ed elaborare più campioni la settimana. Sfruttate l'efficacia di TruSight Oncology 500 per migliorare l'efficienza del laboratorio e generare risultati eccellenti.

Tabella 10: Rilevamento efficace delle fusioni e delle varianti di splicing

Fusione dell'RNA	Quantità di input di RNA			Tessuto
	40 ng	60 ng	80 ng	
ALK-EML4	15	21	40	Polmone
EGFR-RAB3IP	5	9	19	Tessuto cerebrale
EGFR-METTL1	25	84	71	Tessuto cerebrale
BRCA1-MPP2	25	28	29	Sconosciuto
ALK-BRE	75	112	128	Sarcoma
CCDC170-ESR1	122	59	168	Rene
MYC-MRPL13	27	35	52	Seno
MYC-STK3	11	39	28	Seno
ROS1;GOPC-ENC1	32	53	93	Polmone
ROS1;GOPC-CD74	104	92	141	Polmone
ANKUB1; RNF13-ETV5; DGKG	29	45	72	Utero
NTRK3-SEMA6A	7	16	25	Pelle
RET-NCOA4	74	78	154	Tiroide
EWSR1-ATF1	19	30	32	Sarcoma
EWSR1-CBY1	44	30	97	Sarcoma
BRCA2-NRXN3	33	60	84	Ossa
FLT3-SMOX	50	72	54	Ossa
FLT3-VWA8	29	51	69	Ossa
FLT3-LCP1	12	32	47	Ossa
Variante di splicing				
ARv7	26	38	46	Seno
EGFR v3	567	884	937	Tessuto cerebrale
EGFR v3	1.249	1.614	2.049	Tessuto cerebrale

a. Le informazioni contenute in questa tabella mostrano esempi di concordanza tra TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput e non rappresentano un elenco completo delle SNV e Indel rilevate.

b. Il software di analisi DRAGEN TruSight Oncology 500 in sede e basato su cloud sarà presto disponibile.

Maggiori informazioni

TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput: www.illumina.com/tso500

Bibliografia

- Stransky N, Cerami E, Schalm S, Kim JL, Lengauer C. [The landscape of kinase fusions in cancer](#). *Nat Commun*. 2014;5:4846.
- Boland GM, Piha-Paul SA, Subbiah V, et al. [Clinical next generation sequencing to identify actionable aberrations in a phase I program](#). *Oncotarget*. 2015;6(24):20099-20110.
- Massard C, Michiels S, Ferté C, et al. [High-Throughput Genomics and Clinical Outcome in Hard-to-Treat Advanced Cancers: Results of the MOSCATO 01 Trial](#). *Cancer Discov*. 2017;7(6):586-595.
- Harris MH, DuBois SG, Glade Bender JL, et al. [Multicenter Feasibility Study of Tumor Molecular Profiling to Inform Therapeutic Decisions in Advanced Pediatric Solid Tumors: The Individualized Cancer Therapy \(iCat\) Study](#). *JAMA Oncol*. 2016;2(5):608-615.
- Parsons DW, Roy A, Yang Y, et al. [Diagnostic Yield of Clinical Tumor and Germline Whole-Exome Sequencing for Children With Solid Tumors](#). *JAMA Oncol*. 2016;2(5):616-624.
- Zehir A, Benayed R, Shah RH, et al. [Mutational landscape of metastatic cancer revealed from prospective clinical sequencing of 10,000 patients](#). *Nat Med*. 2017;23(6):703-713.
- Tray N, Weber JS, Adams S. [Predictive Biomarkers for Checkpoint Immunotherapy: Current Status and Challenges for Clinical Application](#). *Cancer Immunol Res*. 2018;6(10):1122-1128.
- Samstein RM, Lee CH, Shoushtari AN, et al. [Tumor mutational load predicts survival after immunotherapy across multiple cancer types](#). *Nat Genet*. 2019;51(2):202-206.
- U.S. Food & Drug Administration. [FDA Approves First-Line Immunotherapy for Patients with MSI-H/bMMR Metastatic Colorectal Cancer](#). Consultato l'1 maggio 2021.
- U.S. Food & Drug Administration. [FDA approves pembrolizumab for adults and children with TMB-H solid tumors](#). Consultato l'1 maggio 2021.
- illumina (2017) [TruSight Oncology UMI Reagents technical note](#).
- PierianDx - [Genomic Knowledgebase](#). Consultato l'1 maggio 2021.
- illumina (2018) [Analysis of TMB and MSI Status with TruSight Oncology 500 application note](#).
- Beroukhi R1, Mermel CH, Porter D, et al. [The landscape of somatic copy-number alteration across human cancers](#). *Nature*. 2010;463(7283):899-905.
- Green MR, Vicente-Duenas C, Romero-Camarero I, et al. [Transient expression of BCL6 is sufficient for oncogenic function and induction of mature B-cell lymphoma](#). *Nat Commun*. 2014;5:3904.
- Piskol R, Ramaswami G, Li JB. [Reliable identification of genomic variants from RNA-seq data](#). *Am J Hum Genet*. 2013;93(4):641-651.

Informazioni per l'ordine di TruSight Oncology 500

	Tipo di campione	Preparazione delle librerie			Identificazione delle varianti	
		Prodotto	N. di catalogo	Incluso PierianDx	Prodotto	N. di catalogo
Manuale	DNA	TruSight Oncology 500 DNA Kit ^a (16 indexes, 48 samples)	20028213		Licenze di 1 anno	
		TruSight Oncology 500 DNA Kit, plus PierianDx ^a (16 indexes, 48 samples)	20032624	✓	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 1 (120 DNA or 96 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve
		TruSight Oncology 500 DNA Kit, for Use with NextSeq ^b (16 indexes, 48 samples)	20028214		DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 2 (360 DNA or 288 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve
		TruSight Oncology 500 DNA Kit, for Use with NextSeq, plus PierianDx ^b (16 indexes, 48 samples)	20032625	✓	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 3 (600 DNA or 480 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve
	DNA/RNA	TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle ^a (16 indexes, 24 samples)	20028215		DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 4 (925 DNA or 740 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle, plus PierianDx ^a (16 indexes, 24 samples)	20032626	✓	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 5 (1850 DNA or 1480 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle, for Use with NextSeq ^b (16 indexes, 24 samples)	20028216		DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 6 (5550 DNA or 4440 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle, for Use with NextSeq, plus PierianDx ^b (16 indexes, 24 samples)	20032627	✓	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 7 (9250 DNA or 7400 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve
Automatizzato	DNA	TruSight Oncology 500 DNA Automation ^a Kit (16 indexes, 64 samples)	20045504		DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 8 (18,500 DNA or 14,800 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve
		TruSight Oncology 500 DNA Automation Kit, plus PierianDx ^a (16 indexes, 64 samples)	20045506	✓	Hardware (per analisi in sede)	
		TruSight Oncology 500 DNA Automation Kit, for Use with NextSeq ^b (16 indexes, 64 samples)	20045505		Server DRAGEN S3	20040619
	DNA/RNA	TruSight Oncology 500 DNA Automation Kit, for Use with NextSeq, plus PierianDx ^b (16 indexes, 64 samples)	20045507	✓		
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Automation ^a Kit (16 indexes, 32 samples)	20045508			
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Automation Kit, plus PierianDx ^a (16 indexes, 32 samples)	20045509	✓		
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Automation Kit, for Use with NextSeq ^b (16 indexes, 32 samples)	20045990			
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Automation Kit, for Use with NextSeq, plus PierianDx ^b (16 indexes, 32 samples)	20045991	✓		

a. Include i reagenti per la preparazione delle librerie e i reagenti di arricchimento; non include i reagenti di sequenziamento per il sistema NextSeq 550

b. Include i reagenti per la preparazione delle librerie, i reagenti di arricchimento e il reagente per il sequenziamento per il sistema NextSeq 550

Informazioni per l'ordine: TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput

Tipo di campione	Preparazione delle librerie			Automazione		
	Prodotto	N. di catalogo	Incluso PierianDx	Prodotto	N. di catalogo	
Manuale	DNA	TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Kit ^a (48 samples)	20040765		Beckman Coulter i-Series	Contattare un addetto alle vendite Illumina
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Kit, with PierianDx ^a (48 samples)	20040769	✓	Hamilton Microlab STAR	Contattare un addetto alle vendite Illumina
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Kit ^a (144 samples)	20040767			
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput, with PierianDx ^a (144 samples)	20040771	✓		
	DNA/RNA	TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit ^a (24 samples)	20040764			
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit, with PierianDx ^a (24 samples)	20040768	✓		
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit ^a (72 samples)	20040766			
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit, with PierianDx ^a (72 samples)	20040770	✓		
Automatizzato	DNA	TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit ^a (64 samples)	20049283			
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit ^a (64 samples) plus PierianDx	20049277	✓		
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit ^a (144 samples)	Disponibile a breve			
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit ^a (144 samples) plus PierianDx	Disponibile a breve	✓		
	DNA/RNA	TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit ^a (32 samples)	20049282			
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit ^a (32 samples) plus PierianDx	20049276	✓		
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit ^a (72 samples)	Disponibile a breve			
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit ^a (72 samples) plus PierianDx	Disponibile a breve	✓		

a. Include i reagenti per la preparazione delle librerie e i reagenti di arricchimento; non include IDT per gli indici Illumina, né i reagenti di sequenziamento per il sistema NextSeq 6000

Informazioni per l'ordine: TruSight Oncology 500 High-Throughput

Materiali di consumo		Identificazione delle varianti		
Prodotto	N. di catalogo	Prodotto	N. di catalogo	
Kit di indicizzazione		Licenze di 1 anno		
Manuale	IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes Set A, Ligation (96 indexes, 96 samples)	20034701	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 1 (120 DNA or 96 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve
	IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes Set B, Ligation (96 indexes, 96 samples)	20034702	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 2 (360 DNA or 288 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve
Automatizzato	IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes for Automation Set A, Ligation (96 indexes, 96 samples)	Disponibile a breve	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 3 (600 DNA or 480 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve
	IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes for Automation Set B, Ligation (96 indexes, 96 samples)	20063213	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 4 (925 DNA or 740 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve
Kit di reagenti per il sequenziamento		DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 5 (1850 DNA or 1480 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve	
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (200 cicli)	20040719	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 6 (5550 DNA or 4440 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve	
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (200 cicli)	20028318	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 7 (9250 DNA or 7400 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve	
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (200 cycles)	20028315	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 8 (18,500 DNA or 14,800 DNA/RNA samples)	Disponibile a breve	
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (200 cycles)	20028313	Hardware (per analisi in sede)		
		DRAGEN S3 Server	20040619	



Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) | Tel. +1.858.202.4566
 techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2021 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati. Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per specifiche informazioni sui marchi, può consultare www.illumina.com/company/legal.html.
 M-GL-00173 ITA v2.0